

**BỆNH CƠ TIM THẤT TRÁI KHÔNG ĐÔNG ĐẶC
(CƠ TIM XỐP)
NHÂN MỘT TRƯỜNG HỢP LÂM SÀNG
(Isolated left ventricular noncompaction)**

TS Phạm Hữu Văn

ThS Nguyễn Tấn Khang

ThS Hoàng Công Dương

- Bệnh cơ tim thất trái không đông đặc (noncompaction) hay còn gọi là bệnh cơ tim thể xốp là một bệnh còn ít nói đến ở VN

- Trong Hội Nghị Tim Mạch Toàn Quốc vừa mới đây, một GS người Đức có một bài tổng quan về bệnh này

- Khi đó chúng tôi đã gặp một BN thể bệnh này và đã được xử lý chuẩn, nhưng chưa có dịp được tham luận và giới thiệu

- Trong buổi hôm nay chúng tôi xin được phép trình bày về bệnh này

LÂM SÀNG

BN: N V H, nam, SN 1957. Trú quán: Củ Chi, tp HCM

Nhập viện 05/09/2008

Lý do vào viện: Ngất nhiều lần

Bệnh sử: Năm 2007 được chẩn đoán THAIIIc, nhồi máu não gây yếu 1/2 người trái đang điều trị Zestril, ASA, Atorvastatin, ISDN.

- BN đột ngột ngất 3 lần. Lần 3 da niêm mạc nhợt nhạt, ngừng thở. Không bắt được mạch, gia đình cấp cứu bóp tim ngoài lồng ngực thậm chí dùng chân để bóp tim. Sau 15 phút cấp cứu tim đập trở lại → cấp cứu ở BV 115 → khoa nhịp tim trong tình trạng tỉnh táo, không khó thở, mạch chậm đều

Tiền sử

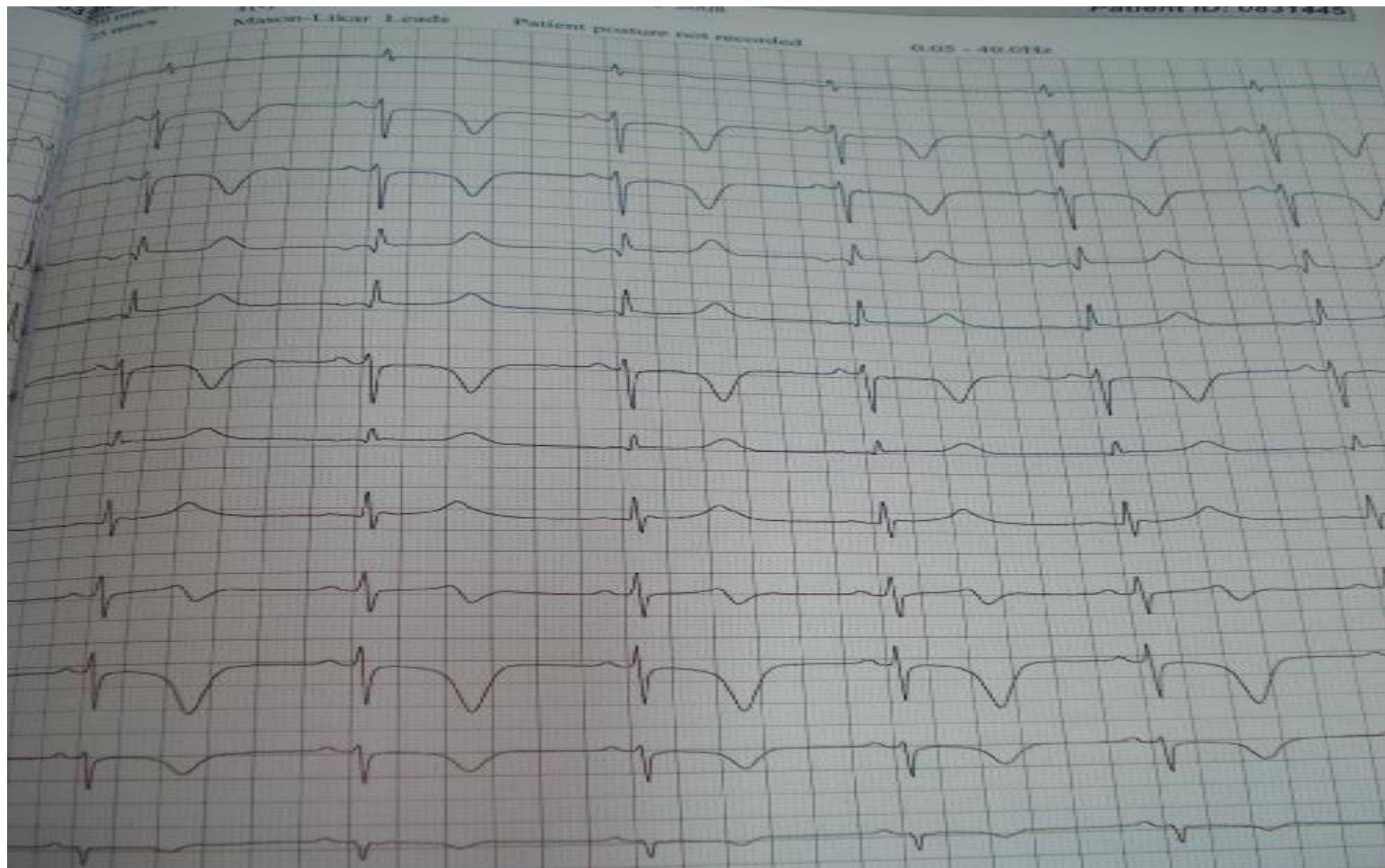
- Giáo viên khỏe mạnh
- Gia đình không ai có triệu chứng tương tự

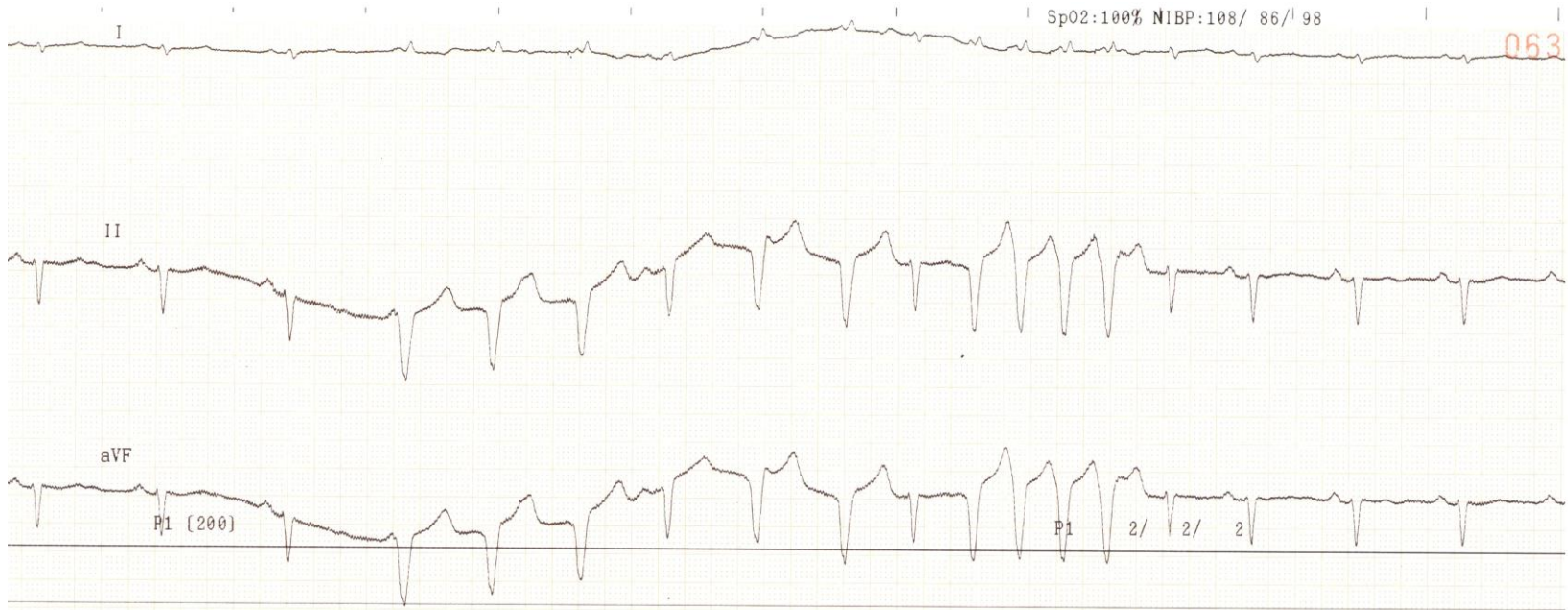
Lâm sàng

- Tĩnh mạch cổ không nổi, không phù, phổi không có rales
- Nhịp tim đều, chậm
- Diện tim không to, không ghi nhận tiếng thổi
- Yếu nhẹ chân P, sức cơ 4/5

Cận lâm sàng

- Điện giải đồ: Na^+ 142mmol/L; K^+ 3.7 mmol/L; Cl^- 102 mmol/L
- Lipid: TC 107 mg/dL, HDL 42 mg/dL, LDL 36mg/dL, TG 78 mg/dL
- Enzyme: TnI 0.09ng/mL, CKMB 22 U/L, AST 27 U/L, ALT 29U/L
- ECG: Nhịp xoang chậm, Sóng T (-)/DII, DIII, aVF và V3-V6, QT dài (QTc=0.5)





aVF

P1 (200)

P1 2/ 2/ 2

P1M
P1

SpO2:100% NIBP:108/ 86/ 98

084

II

aVF

P1

2/

2/

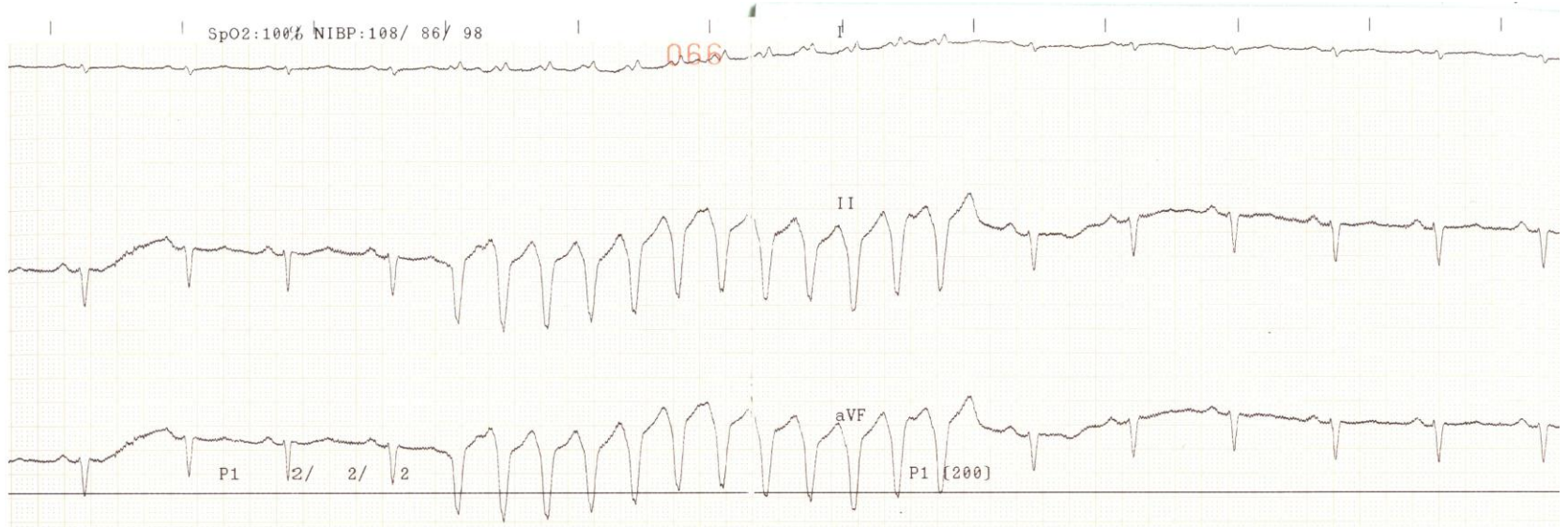
2

P1 (200)

P1M
P1

SpO2:100% NIBP:108/ 86/ 98

0.66



P1 2/ 2/ 2

II

aVF P1 (200)

P1M
P1

51M

25 mm/s 10 mm/mV HR: 76 Page: 12
Prog 1: program 1

24-09-08 11:09:41

ID: DMTN/ 080924 / 05

Name: NGUYEN VAN HI

- CT scanner sọ não: Di chứng nhồi máu não cũ vùng chẩm và thùy đảo, nhân đậu T



- SAT: LVDd 47mm, EF 71%, giảm động vùng mỏm thất T, ghi nhận nhiều cột cơ, cơ bè dày, tỉ lệ cột cơ/thành thất = 2.3





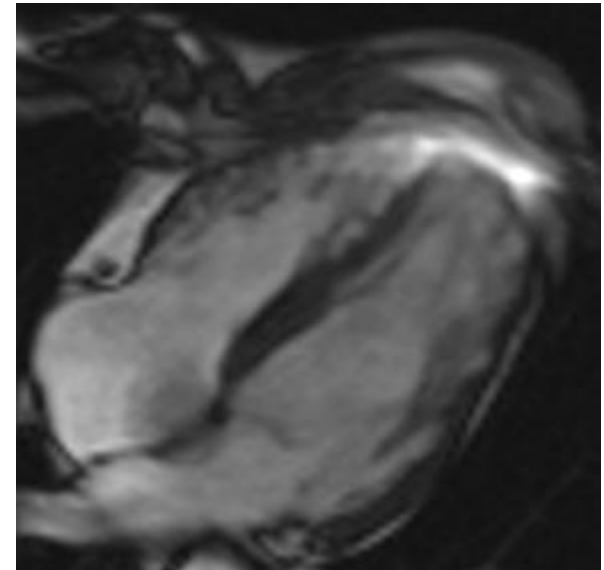
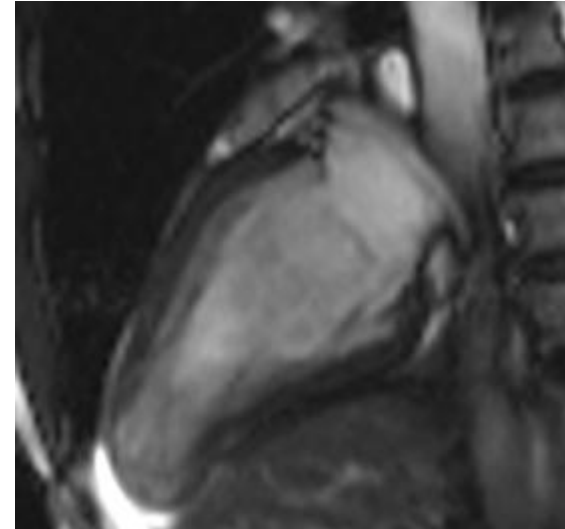
- X quang ngực thẳng: trong giới hạn bình thường



- MRI tim: hình ảnh bệnh thất trái không đồng đặc, tập trung ở thành bên, tỉ lệ cơ tim không đồng đặc/ cơ tim đồng đặc > 2

Chẩn đoán:

Bệnh cơ tim thất trái không đồng đặc (xốp) có biến chứng ngất và đột quy não.



Diễn biến

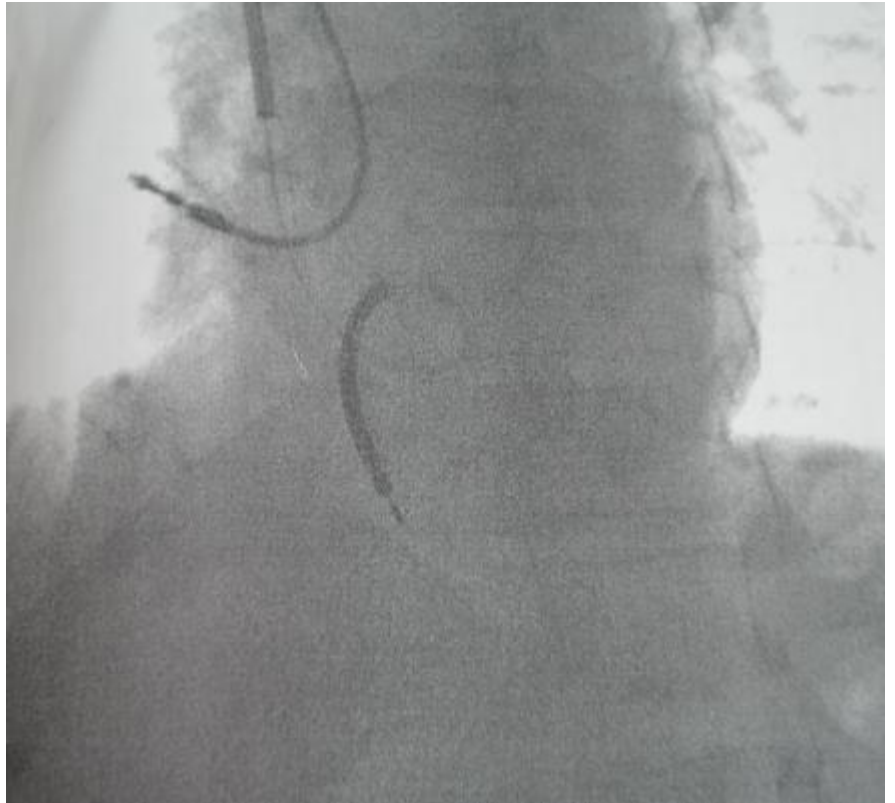
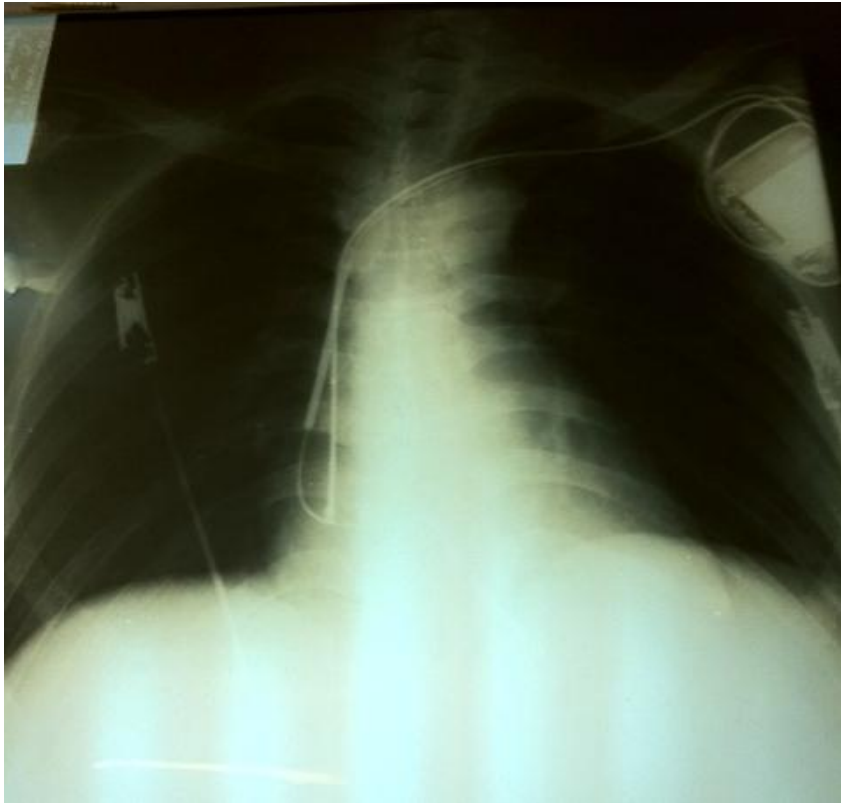
BN được điều trị với ức chế men chuyển, lợi tiểu, chống kết tập tiểu cầu, kháng đông

Ngày 14.10.2008 bệnh nhân được cấy ICD 2 buồng

EP test, pacing và shock tạo VF (shock on T) không thành công

Chuyển sang phương thức burn: Gây được VF

Phá VF ở mức 10j thất bại, tự động tăng 15j thành công



Bàn luận:

- Đây là trường hợp bệnh thất trái không đông đặc hiếm, lần đầu tiên ghi nhận tại BV Nhân Dân 115

- Về LS, bệnh thất trái không đông đặc có thể từ không có triệu chứng đến biểu hiện lâm sàng suy tim, loạn nhịp thất và nhĩ, tắc mạch và đột tử

- BN này, biểu hiện đầu tiên là biến cố tắc mạch hồi phục nhanh khác với bệnh cảnh nhồi máu não do bệnh mạch máu não

- Biểu hiện loạn nhịp thất gây ngất được cấp cứu kịp thời bằng ép tim ngoài lồng ngực

- Siêu âm tim qua thành ngực gợi ý chẩn đoán với phần cơ tim xấp có nhiều cột cơ và các nhánh sâu ở thành bên và mỏm

+ Tỷ lệ cơ tim không đồng đặc / cơ tim đồng đặc > 2:1

- Cộng hưởng từ là phương tiện không xâm nhập có giá trị chẩn đoán với hình ảnh điển hình

- Đây là bệnh chẩn đoán không khó nhưng dễ bỏ sót hoặc chẩn đoán nhầm do LS đa dạng, không đặc hiệu và thường không nghĩ đến để tầm soát

- Bệnh có tỷ lệ biến chứng cao nên cần phát hiện sớm, điều trị và can thiệp có thể giảm tỷ lệ tử vong.

TỔNG QUAN VỀ BỆNH CƠ TIM KHÔNG ĐỒNG ĐẶC

Đặc trưng bằng các đặc tính sau :

- Thành thất cơ tim được thay thế bằng các cơ bè chiếm ưu thế và các ngách giữa các cơ bè sâu (hốc: deep intertrabecular recesses)

- Có thể do ngừng đông đặc của các mắt sàng xen vào nhau không chặt (loose interwoven meshwork) do hình thành mầm đầu tiên cơ tim thai nhi

- Kết quả là cơ tim bị dày lên bằng hai lớp gồm có cơ tim đông đặc (chức năng co bóp) và không đông đặc (các cột cơ)

Maron, BJ, Towbin, JA, Thiene, G, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation* 2006; 113:1807.

- Tính liên tục giữa khoang thất trái và các nhánh giữa các cơ bẻ sâu, đổ đầy máu từ khoang thất

+ Không có bằng chứng về sự lưu thông đến hệ động mạch vành thượng tâm mạc

- Dự trữ dòng máu động mạch vành bị giảm, khi đánh giá bằng PET, nhận thấy ở phần lớn có bất thường chuyển động thành

Jenni, R, Wyss, CA, Oechslin, EN, Kaurmann, PA. Isolated ventricular noncompaction is associated with coronary microcirculatory dysfunction. J Am Coll Cardiol 2002; 39:450.

Cơ tim không đồng đặc có thể kết hợp với bất thường khác :

- Với nối tắt động mạch vành có thể được kết hợp với các bất thường đường ra thất trái hay thất phải bẩm sinh, chẳng hạn như hẹp lỗ van động mạch phổi với vách thất nguyên vẹn

- Hiếm thấy ở các rối loạn tim bẩm sinh khác như bệnh Ebstein, van động mạch chủ hai mảnh, chuyển vị đại động mạch

- Tỷ lệ cao quá sản cơ bè thất trái đã được nghi nhận ở các BN với các bệnh cơ tim thứ phát do các rối loạn thần kinh cơ (neuromuscular disorders), giống một phần không đồng đặc nhưng không đầy đủ các tiêu chuẩn không đồng đặc.

- Theo khái niệm WHO đề nghị bệnh cơ tim hiện diện ở các rối loạn thần kinh cơ không được xếp loại như là bệnh cơ tim nguyên phát, bệnh cơ tim thứ phát và không được phân nhóm cùng với bệnh cơ tim thất trái không đồng đặc (LVNC)

- Do đó, LVNC và quá sản cơ bè thất trái không nên được sử dụng bằng thuật ngữ tương đương.

Richardson, P, McKenna, W, Bristow, M, et al. Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the definition and classification of cardiomyopathies. Circulation 1996; 93:841.

TÍNH PHỔ BIẾN

- Nói chung còn chưa được biết tuy đã được mô tả trong số các BN được làm siêu âm tim

- Báo cáo từ 34 trường hợp trong 15 năm ở Switzerland cho thấy chiếm tỉ lệ 0.014 %

- Tuy nhiên, điều này có thể được đánh giá chưa đúng mức, từ khi chất lượng siêu âm được cải thiện và hiểu biết về LVNC nhiều hơn sẽ có nhiều khả năng tăng lên các ghi nhận

- LVNC đã được ghi nhận ở trẻ em. Một số trẻ em biểu hiện ở giai đoạn sơ sinh và có thể có phục hồi tạm thời chức năng thất, sau đó tổn thương muộn có thể biểu hiện khi lớn.

DI TRUYỀN HỌC

- LVNC có thể mang tính gia đình. Trong NC, 6 / 34 BN (18%) có bệnh sử gia đình LVNC

Vài gene khác biệt đã được phát hiện :

- Các đột biến bất thường ở gene G4.5 mã số cho tafazzins, cũng có thể gặp trong hội chứng (Barth)

Murphy, RT, Thaman, R, Blanes, JG, et al. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular non-compaction. Eur Heart J 2005; 26:187.

Pignatelli, RH, McMahon, CJ, Dreyer, WJ, et al. Clinical characterization of left ventricular noncompaction in children: a relatively common form of cardiomyopathy. Circulation 2003; 108:2672.

Bleyl, SB, Mumford, BR, Thompson, V, et al. Neonatal, lethal noncompaction of the left ventricular myocardium is allelic with Barth syndrome. Am J Hum Genet 1997; 61:868.

- Đột biến (P121L) ở gene mã hoá cho alpha-dystrobrevin, cytoskeleton protein, và yếu tố sao chép NKX2.5 được xác định ở gia đình có LVNC và bệnh tim bẩm sinh

- Các đột biến ở gene Cypher/ZASP được xác định trong một gia đình và 3 trường hợp khác

- Locus trên chromosome 11p15 liên hệ với tính trội LVNC trong một gia đình

Xing, Y, Ichida, F, Matsuoka, T, et al. Genetic analysis in patients with left ventricular noncompaction and evidence for genetic heterogeneity. Mol Genet Metab 2006; 88:71.

CÁC BIỂU HIỆN LÂM SÀNG

- Biểu hiện chính: **suy tim, loạn nhịp nhĩ và thất và các biến cố tắc mạch**. Trong NC 16 BN ở Switzerland, thời gian trung bình từ khởi đầu T/C đến chẩn đoán chắc chắn là 3.5 năm

- Các biểu hiện này cũng được mô tả ở 34 bệnh nhân từ các tác giả tương tự

- Trong chẩn đoán, các biểu hiện lâm sàng bao gồm :

+ Khó thở — 27 bệnh nhân (79%)

+ NYHA III hay IV — 12 bệnh nhân (35%)

+ Đau ngực — 9 bệnh nhân (26%)

+ Rung nhĩ mạn tính — 9 bệnh nhân (26%)

Ritter, M, Oechslin, E, Sutsch, G, et al. Isolated noncompaction of the myocardium in adults. Mayo Clin Proc 1997; 72:26.

Duru, F, Candinas, R. Noncompaction of ventricular myocardium and arrhythmias. J Cardiovasc Electrophysiol 2000; 11:493.

- ECG thường là bất thường (32/34 BN trong thông báo nói trên), không có thay đổi đặc trưng: bao gồm RBBB, block bó, AF, VT.

- Tiên lượng tốt được gợi ý ở 45 BN LVNC. Trong thời gian theo dõi trung bình là 46 tháng, sống sót không cần ghép tim là 97%.

- Tiên lượng tốt hơn trong các BN không có triệu chứng trong thời gian chẩn đoán.

- Ở 65 BN khác, các bệnh nhân không rõ triệu chứng không có các biến cố tim mạch qua trung bình 43 tháng theo dõi.

- So sánh với các BN có triệu chứng, các BN này trẻ, tỷ lệ ECG bất thường thấp hơn, chức năng tâm thu tốt hơn.

[Oechslin, EN, Attenhofer Jost, CH, Rojas, JR, et al. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: A distinct cardiomyopathy with poor prognosis. J Am Coll Cardiol 2000; 36:493.](#)

CHẨN ĐOÁN

-Chẩn đoán xác định bằng SAT.

+ MRI, CT và chụp buồng tim trái là các phương pháp hình ảnh khác giúp chẩn đoán những trường hợp nghi ngờ

-CĐ phân biệt:

+ Bệnh cơ tim giãn

+ Bệnh tim do tăng huyết áp

+ Bệnh cơ tim phì đại móm (apical hypertrophic cardiomyopathy)

+ Bệnh tim thâm nhiễm và bệnh nội tâm mạc tim thâm nhiễm eosinophilic

Siêu âm tim (Echocardiography)

- Tiêu chuẩn siêu âm tim cho chẩn đoán LVNC đã được đề nghị gồm:

+ Không có bất thường tim cùng tồn tại

+ Dày phân đoạn thành cơ tim thất trái bao gồm có 2 lớp :

Lớp thượng tâm mạc đông đặc mỏng và lớp nội tâm mạc cực kỳ dày với các cơ bè chiếm ưu thế và các ngách sâu

Tỷ lệ cơ không đông đặc với cơ đông đặc 2:1 ở cuối tâm thu với độ dày thành cơ tim gợi ý cho chẩn đoán LVNC với độ nhạy cảm và đặc hiệu cao.

Frischknecht, BS, Jost, CH, Oechslin, EN, et al. Validation of noncompaction criteria in dilated cardiomyopathy, and valvular and hypertensive heart disease. J Am Soc Echocardiogr 2005; 18:865.

(tt echocardiography)

- Hình mô tả giữa hai lớp được phác hoạ tốt nhất ở mặt cắt trục ngang cạnh ức

- Khu vực chiếm ưu thế của bệnh lý ở thành bên giữa mồm và các khu vực dưới giữa của thất trái

- Phần lớn các đoạn không đông đặc có tình trạng giảm động

- Bằng chứng Doppler màu của dòng trong các nhánh liên cơ bè được tưới máu sâu.

(tt echocardiography)

- Cấu trúc hai lớp và thành dày 100% các ca, các nhánh đã được tưới máu 95%, và các đoạn giảm động 89%

- Các dấu chứng khác có thể được nhìn thấy trên siêu âm bao gồm chức năng tâm thu giảm, rối loạn tâm trương, cục máu đông thất trái và cấu trúc cơ nhú bất thường

- Siêu âm tương phản có thể giúp gợi ý nhưng không phải dấu chứng chẩn đoán.

Tầm soát gia đình (Family screening)

- Các NC về di truyền không được khuyến cáo tổng quát, nhưng tầm soát siêu âm gia đình được gợi ý

-Giá trị tiềm tàng của phương pháp này đã được mô tả trong NC tầm soát gia đình một cách hệ thống ở 45 BN có LVNC

- 8 trong số 32 người thân không triệu chứng có bất thường siêu âm gồm LVNC, LVNC có rối loạn chức năng tâm thu và lớn thất trái không có LVNC

Murphy, RT, Thaman, R, Blanes, JG, et al. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular non-compaction. Eur Heart J 2005; 26:187.

Cộng hưởng từ tim mạch (Cardiovascular magnetic resonance)

- Đặc trưng bằng lớp cơ tim không đồng đặc ở thất trái
- Hiệu quả của CMR đã được lượng giá trong thông báo ở 7 BN có LVNC. Kết quả so sánh với 170 tình nguyện khỏe mạnh, vận động viên thể thao hay các BN có bệnh cơ tim giãn hay phì đại, bệnh tim do tăng huyết áp, hay hẹp động mạch chủ. Các dấu chứng sau đây đã được ghi nhận:
 - + Các khu vực không đồng đặc thường xuất hiện mồm và các đoạn thành bên ở tất cả các nhóm
 - + Dấu chứng phân biệt tốt nhất: tỷ số không đồng đặc so với cơ tim đồng đặc >2.3 trong thì tâm trương (độ nhạy cảm 86% và độ đặc hiệu 99%).

Petersen, SE, Selvanayagam, JB, Wiesmann, F, et al. Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. J Am Coll Cardiol 2005; 46:101.

TIÊN LƯỢNG

Từ NC 34 BN (trung bình 42 tuổi) được mô tả ở trên. Các dấu chứng sau được ghi nhận 44 tháng theo dõi.:

- 53% có suy tim đòi hỏi nhập viện.
- 41% có nhịp nhanh thất, với 12% nhận được máy khử rung tim (ICD)
- 24% có biến cố tắc mạch
- 35% đã tử vong, bao gồm 6 đột tử
- 12% đã được ghép tim

Oechslin, EN, Attenhofer Jost, CH, Rojas, JR, et al. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: A distinct cardiomyopathy with poor prognosis. J Am Coll Cardiol 2000; 36:493.

- Xác suất sống sót thoát chết hoặc ghép tim trong 5 năm là 58%. NC khác cũng đã được ghi nhận rằng loạn nhịp thất và nhĩ là NN thông thường của bệnh suất và tử suất

-Tiên lượng ngắn hạn có thể tốt hơn ở trẻ em, bệnh thể hiện ở giai đoạn sơ sinh

-Tử suất trong 3 năm là 14%. Một số trẻ em thể hiện ở giai đoạn sơ sinh có sự phục hồi tạm thời của chức năng tiếp theo bằng tổn thương trong 3 đến 12 năm có thể dẫn đến biểu hiện ở người lớn.

Duru, F, Candinas, R. Noncompaction of ventricular myocardium and arrhythmias. J Cardiovasc Electrophysiol 2000; 11:493.

ĐIỀU CHỈNH

Không có trị liệu đặc hiệu cho LVNC. Điều chỉnh nội khoa với các biểu hiện LS, LVEF và sự hiện diện hay vắng mặt của loạn nhịp :

- Các bệnh nhân có LVEF giảm cần được điều trị với trị liệu nội khoa chuẩn cho các rối loạn này
- Trị liệu [warfarin](#) kéo dài thường được khuyến cáo cho các bệnh nhân có rung nhĩ và hoặc LVEF <40%
- Theo dõi monitoring cần được xem xét một lần một năm để phát hiện loạn nhịp không có triệu chứng. Khi có các tư liệu các chỉ định trị liệu ICD tương tự như người có bệnh cơ tim giãn

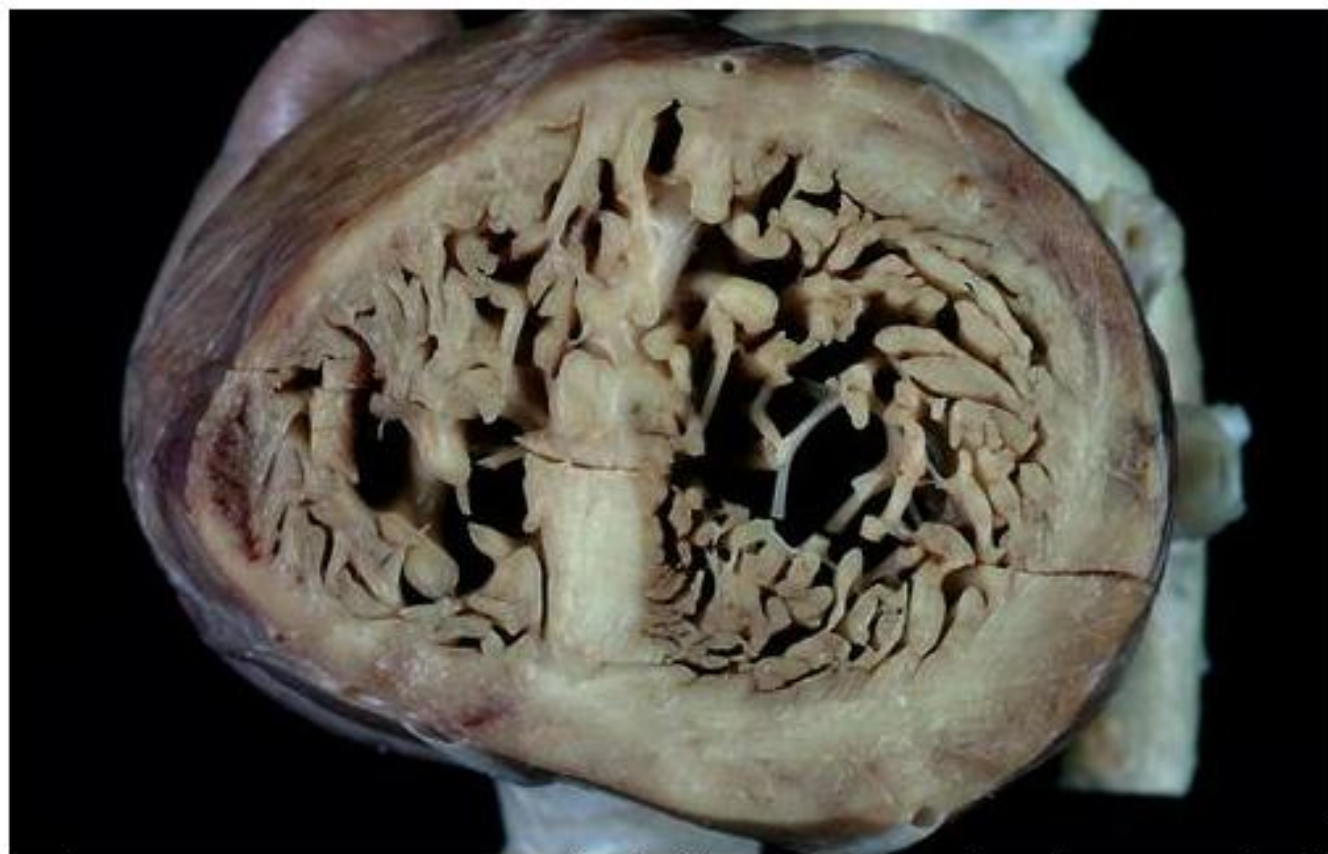
Ghép tim cần được xem xét cho các BN có LVNC có suy tim giai đoạn cuối.

Loạn nhịp thất và đột tử là các biến chứng lớn

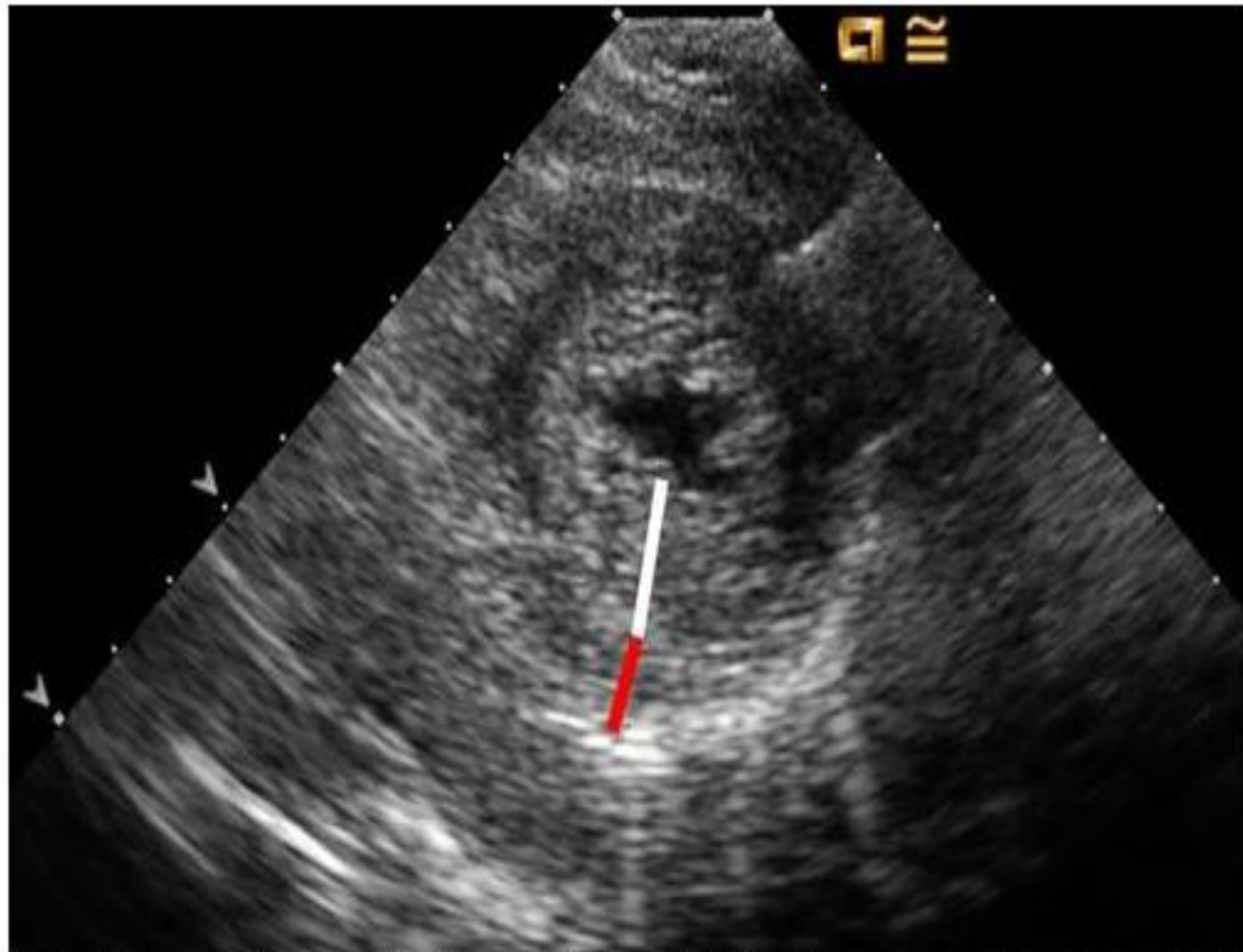
- SCD có thể xuất hiện bất kỳ tuổi nào và hiện nay không có kỹ thuật lâm sàng hữu ích cho phân tầng nguy cơ loạn nhịp thất nguy hiểm với bệnh này. Thường có loạn nhịp thất dù không có suy chức năng tâm thu

-Khoảng 40% trẻ em LVNC được chứng minh bằng tư liệu loạn nhịp thất phức tạp

- Các dữ liệu LS cho thấy đột tử là NN thường gặp nhất cho tử vong. Mặc dù không có nghiên cứu về tương lai hay số liệu đăng ký, ***có đủ dữ liệu quan sát chỉ ra rằng cấy ICD là chiến lược để giảm nguy cơ đột tử là chiến lược lâm sàng hợp lý***

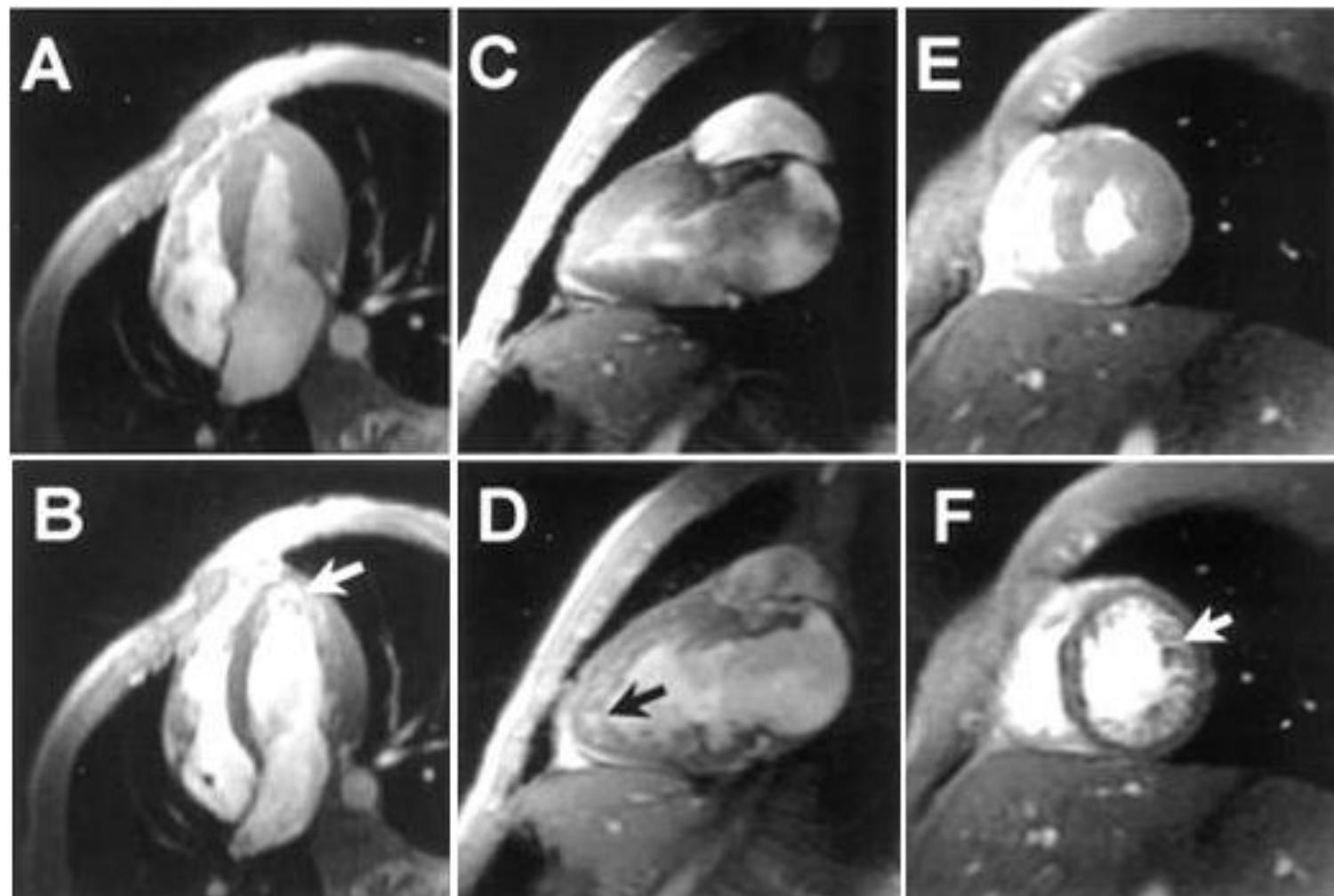


Thật trái không đồng đặc đơn thuần ở mẫu xét nghiệm giải phẫu bệnh, chỉ ra ở mặt cắt trực ngăn. Ghi nhận lớp thượng tâm mạc và lớp nội tâm mạc có quá sản cơ bè và các ngách sâu. Theo William D. Edwards, MD, Department of Laboratory Medicine and Pathology, Mayo Clinic, Rochester, MN.



Mặt cắt trực ngấn của siêu âm hai chiều cuối tâm thu ở bệnh nhân thất trái không đông đặc đơn thuần. Tỷ lệ cơ tim không đông đặc và cơ tim đông đặc (giữa trắng và đỏ) là 2.2:1. Tỷ lệ $\geq 2:1$ cuối tâm thu với bề dày thành tim được xem xét chẩn đoán thất trái không đông đặc. Tỷ lệ $\geq 2:1$ đôi khi được nhìn thấy ở các bệnh nhân có bệnh cơ tim giãn, nhưng không có bề dày của thành tim.

Thất trái không đồng đặc CMRI



XIN CẢM ƠN SỰ CHÚ Ý THEO DÕI CỦA
CÁC QUÝ THÀY VÀ CÁC QUÝ ĐỒNG NGHIỆP !